

# BÀI 21: DI TRUYỀN Y HỌC

Gv: LÊ MINH TRỌNG

## I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ

**1. Khái niệm:** Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở cấp độ phân tử.

**2. Nguyên nhân:** Phần lớn các bệnh di truyền phân tử đều do các đột biến gen gây nên.

### 3. Cơ chế gây bệnh

- Alen đột biến có thể hoàn toàn không tổng hợp được prôtêin, tăng hay giảm số lượng prôtêin hoặc tổng hợp ra prôtêin bị thay đổi chức năng → rối loạn trao đổi chất trong cơ thể → gây bệnh.

**4. Ví dụ:** Bệnh phenylketô niệu.

- Người bình thường: Gen bình thường tổng hợp enzym chuyển hóa phenylalanin → tirôzin.

- Người bị bệnh: Gen bị đột biến, không tổng hợp được enzym chuyển hóa phenylalanin thành tirôzin → phenylalanin tích tụ trong máu rồi lên não và đầu độc tế bào thần kinh → gây thiếu năng trí tuệ → người bệnh mất trí nhớ.

- Phương pháp chữa bệnh: Phát hiện sớm ở trẻ để có chế độ ăn kiêng thức ăn nghèo phenylalanin một cách hợp lý.

## II. HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

### 1. Khái niệm:

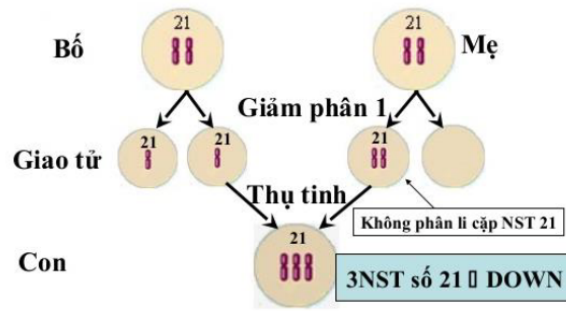
- Các đột biến cấu trúc hay số lượng nhiễm sắc thể thường liên quan đến rất nhiều gen gây ra hàng loạt tổn thương ở các hệ cơ quan của người bệnh nên thường được gọi là hội chứng bệnh.

**2. Ví dụ:** Hội chứng Đào

- Hình thức đột biến: thừa 1 nhiễm sắc thể số 21 trong tế bào (thể ba nhiễm sắc thể 21)

- Nguyên nhân: do sự không phân ly của cặp nhiễm sắc thể 21 khi giảm phân tạo trứng. Tuổi mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đào càng lớn.

- Cơ chế phát sinh:



- Đặc điểm: *Người thấp, má phệ, cổ rụt, khe mắt xếch, lưỡi dày và hay thè ra, dị tật tim và ống tiêu hóa, chết sớm.*

- Cách phòng bệnh: *Không nên sinh con khi tuổi đã cao (khoảng 35 tuổi trở lên).*

- Ngoài ra còn có một số hội chứng bệnh khác: Klinefelter (XXY), 3X (XXX), Turner (XO), Patau (3 NST 13), Edward (3 NST 18), tiếng mèo kêu (mất đoạn vai ngắn NST số 5)...

### III. BỆNH UNG THƯ

#### 1. Khái niệm

- Ung thư là một loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

- Khối u là ác tính nếu tế bào khối u có khả năng tách khỏi mô ban đầu và đi vào máu (sự di căn) → tạo khối u ở nhiều nơi → gây chết cho bệnh nhân.

**2. Nguyên nhân:** do các đột biến gen, đột biến NST

#### 3. Cơ chế gây ung thư

##### a. Hoạt động của các gen qui định các yếu tố sinh trưởng (gen tiền ung thư)

- Bình thường: gen điều khiển tạo ra một lượng sản phẩm vừa đủ đáp ứng nhu cầu phân chia tế bào bình thường.

- Khi gen bị đột biến (gen ung thư): cơ chế kiểm soát phân bào bị mất, gen hoạt động mạnh hơn → tạo nhiều sản phẩm → tăng tốc độ phân bào → hình thành khối u.

- Đột biến gen tiền ung thư thành gen ung thư là đột biến trội, xuất hiện ở các tế bào sinh dưỡng, không di truyền.

##### b. Hoạt động của các gen ức chế khối u:

- Bình thường: gen ức chế làm các khối u không thể hình thành.

- Khi gen bị đột biến: cơ thể mất khả năng kiểm soát khối u.

- Đột biến này thường là đột biến lặn.

#### **4. Hướng điều trị**

- Đây là bệnh nan y, chưa có thuốc đặc trị. Thường dùng tia phóng xạ hoặc hóa chất để diệt tế bào khối u → làm chậm sự phát triển của bệnh.
- Phòng ngừa bệnh là quan trọng bằng cách nâng cao chất lượng cuộc sống như cải thiện môi trường, sống lành mạnh, tăng cường rèn luyện cơ thể...

-----HẾT-----

## CÂU HỎI ÔN TẬP BÀI 21: DI TRUYỀN Y HỌC

### I. CÂU HỎI

**Câu 1:** Hãy dùng sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh pheninkêto niệu ở người.

**Câu 2:** Trình bày cơ chế phát sinh hội chứng Đào.

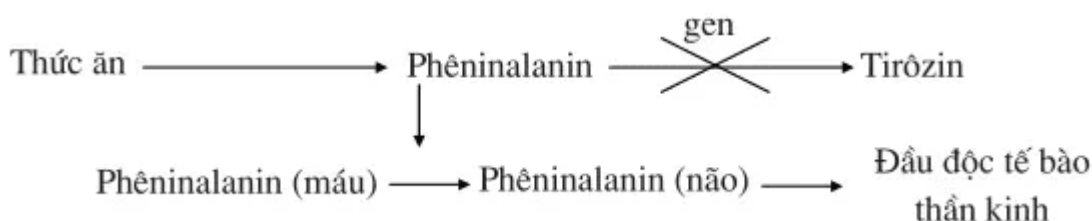
**Câu 3:** Vì sao người ta không phát hiện được các bệnh nhân có thừa các NST số 1 hoặc 2 (những NST có kích thước lớn nhất trong bộ NST) của người?

**Câu 4:** Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện do gen tiền ung thư hoạt động quá mức gây ra quá nhiều sản phẩm của gen. Hãy đưa ra một số kiểu đột biến làm cho một gen bình thường (gen tiền ung thư) thành gen ung thư.

### II. HƯỚNG DẪN TRẢ LỜI

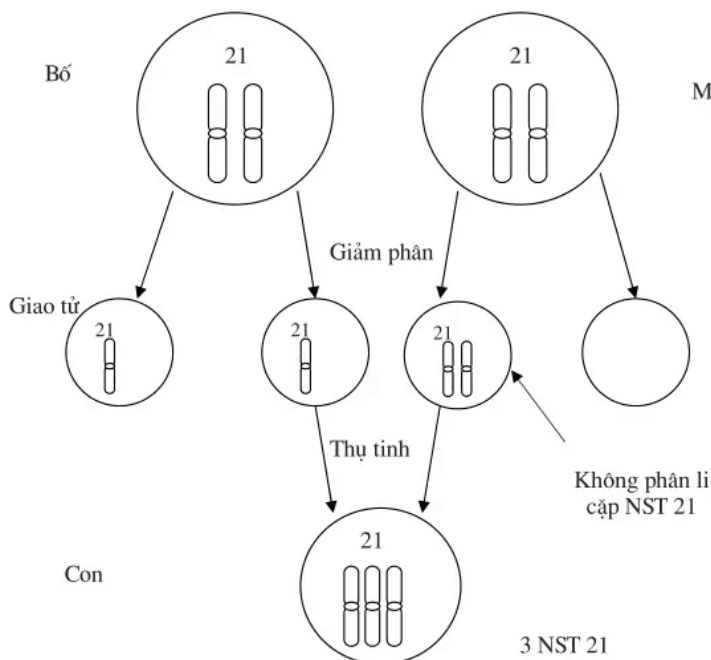
**Câu 1:** Hãy dùng sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh pheninkêto niệu ở người.

**Trả lời:** Sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh pheninkêto niệu ở người:



**Câu 2:** Trình bày cơ chế phát sinh hội chứng Đào.

**Trả lời:** Cơ chế phát sinh hội chứng Đào



**Câu 3:** Vì sao người ta không phát hiện được các bệnh nhân có thừa các NST số 1 hoặc 2 (những NST có kích thước lớn nhất trong bộ NST) của người?

**Trả lời:** Không phát hiện được các bệnh nhân có thừa NST số 1 hoặc số 2 ở người là do NST số 1 và số 2 là những cặp NST lớn nhất trong bộ NST người, chứa rất nhiều gen → việc thừa ra một NST số 1 hoặc số 2 → sự mất cân bằng hệ gen là nghiêm trọng → có thể chết từ giai đoạn phôi thai.

**Câu 4:** *Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện do gen tiền ung thư hoạt động quá mức gây ra quá nhiều sản phẩm của gen. Hãy đưa ra một số kiểu đột biến làm cho một gen bình thường (gen tiền ung thư) thành gen ung thư.*

- Trả lời:**
- Các đột biến xảy ra ở vùng điều hoà của gen tiền ung thư → gen hoạt động mạnh tạo ra quá nhiều sản phẩm → tăng tốc độ phân bào → khối u tăng sinh quá mức → ung thư.
  - Đột biến làm tăng số lượng gen → tăng sản phẩm → ung thư.
  - Đột biến chuyển đoạn làm thay đổi vị trí gen trên NST → thay đổi mức độ hoạt động gen → tăng sản phẩm → ung thư.

-----HẾT-----

## CÂU HỎI TRẮC NGHIỆM BÀI 21: DI TRUYỀN Y HỌC

**Câu 1:** Ngành khoa học vận dụng những hiểu biết về di truyền học người vào y học, giúp giải thích, chẩn đoán, phòng ngừa, hạn chế các bệnh, tật di truyền và điều trị trong một số trường hợp bệnh lí gọi là gì?

- A. Di truyền học.
- B. Di truyền học Người.
- C. Di truyền Y học.
- D. Di truyền Y học tư vấn.

**Câu 2:** Bệnh di truyền ở người mà có cơ chế gây bệnh do rối loạn ở mức phân tử gọi là

- A. bệnh di truyền phân tử.
- B. bệnh di truyền tế bào.
- C. bệnh di truyền miễn dịch.
- D. hội chứng.

**Câu 3:** Phần lớn các bệnh di truyền phân tử có nguyên nhân là do các

- A. đột biến NST.
- B. đột biến gen.
- C. biến dị tổ hợp.
- D. biến dị di truyền.

**Câu 4:** Bệnh nào sau đây **không** thuộc nhóm bệnh di truyền phân tử?

- A. Bệnh về hemôglôbin.
- B. Bệnh về yếu tố đông máu.
- C. Bệnh về prôtêin huyết thanh.
- D. Bệnh truyền nhiễm.

**Câu 5:** Người mắc hội chứng Đào tế bào có

- A. NST số 21 bị mất đoạn.
- B. 3 NST số 21.
- C. 3 NST số 13.
- D. 3 NST số 18.

**Câu 6:** Ở người, hội chứng Claiphentơ có kiểu nhiễm sắc thể giới tính là:

- A. XXY.
- B. XYY.
- C. XXX.
- D. XO.

**Câu 7:** Hội chứng nào sau đây là phổ biến nhất trong số các hội chứng do đột biến NST đã gặp ở người?

- A. Đào.
- B. Claiphentơ.
- C. Tơcnơ.
- D. Siêu nữ.

**Câu 8:** Hiện tượng tế bào phân chia vô tổ chức thành khối u và sau đó di căn được gọi là

- A. ung thư.
- B. bướu độc.
- C. tế bào độc.
- D. tế bào hoại tử.

**Câu 9:** Ở người, ung thư di căn là hiện tượng

- A. di chuyển của các tế bào độc lập trong cơ thể.
- B. tế bào ung thư di chuyển theo máu đến nơi khác trong cơ thể.
- C. một tế bào người phân chia vô tổ chức và hình thành khối u.
- D. tế bào ung thư mất khả năng kiểm soát phân bào và liên kết tế bào.

**Câu 10:** Cơ chế làm xuất hiện các khối u trên cơ thể người là do

- A. các đột biến gen.
- B. đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.
- C. tế bào bị đột biến xôma.
- D. tế bào bị đột biến mất khả năng kiểm soát phân bào.

**Câu 11:** Bệnh nào sau đây ở người là do đột biến gen gây ra?

- A. Ung thư máu.
- B. Hội chứng Đào.

C. Claiphentơ.

D. Thiếu máu hình liềm.

**Câu 12:** Bệnh phenikêto niệu là bệnh di truyền do

A. đột biến gen trội nằm ở NST thường.

B. đột biến gen lặn nằm ở NST thường.

C. đột biến gen trội nằm ở NST giới tính X.

D. đột biến gen trội nằm ở NST giới tính Y.

**Câu 13:** Khoa học ngày nay có thể điều trị để hạn chế biểu hiện của bệnh di truyền nào dưới đây?

A. Hội chứng Đào.

B. Hội chứng Tocơ.

C. Hội chứng Claiphentơ.

D. Bệnh pheninkêto niệu.

**Câu 14:** Bệnh hoặc hội chứng bệnh nào sau đây chỉ gặp ở nam mà không có ở nữ là bệnh

A. Đào.

B. Máu khó đông.

C. Hồng cầu hình liềm.

D. Claiphentơ.

**Câu 15:** Mức độ nặng nhẹ của bệnh di truyền phân tử phụ thuộc điều gì?

A. Số lượng sản phẩm do gen đột biến quy định.

B. Chức năng của từng loại prôtêin do gen đột biến quy định.

C. Vị trí của gen đột biến trong tế bào.

D. Số lượng, trình tự và trật tự sắp xếp các nuclêôtit của gen đột biến.

**Câu 16:** Khi nói về bệnh pheninkêto niệu ở người, phát biểu nào sau đây là đúng?

A. Bệnh pheninkêto niệu là do lượng axit amin tirôzin dư thừa và ứ đọng trong máu, chuyển lên não gây đầu độc tế bào thần kinh.

B. Có thể phát hiện ra bệnh pheninkêto niệu bằng cách làm tiêu bản tế bào và quan sát hình dạng nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi.

C. Chỉ cần loại bỏ hoàn toàn axit amin pheninalanin ra khỏi khẩu phần ăn của người bệnh thì người bệnh sẽ trở nên khỏe mạnh hoàn toàn.

D. Bệnh pheninkêto niệu là bệnh do đột biến ở gen mã hóa enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa axit amin pheninalanin thành tirôzin trong cơ thể.

**Câu 17:** Phát biểu nào **không** đúng khi nói về bệnh di truyền phân tử?

A. Bệnh di truyền phân tử là bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức phân tử.

B. Thiếu máu hồng cầu hình liềm do đột biến gen, thuộc về bệnh di truyền phân tử.

C. Tất cả các bệnh lí do đột biến, đều được gọi là bệnh di truyền phân tử.

D. Phần lớn các bệnh di truyền phân tử đều do các đột biến gen gây nên.

**Câu 18:** Cho một số bệnh và hội chứng di truyền ở người:

(1) Bệnh pheninkêto niệu.

(2) Hội chứng Đào.

(3) Hội chứng Tocơ.

(4) Bệnh máu khó đông.

biến gen là

A. (3) và (4).

B. (2) và (3).

C. (1) và (2).

D. (1) và (4).

**Câu 19:** Ở người, bệnh, tật hoặc hội chứng di truyền nào sau đây là do đột biến nhiễm sắc thể?

A. Bệnh bạch tạng và hội chứng Đào.

B. Bệnh pheninkêto niệu và hội chứng Claiphentơ.

C. Bệnh ung thư máu và hội chứng Đào.

D. Tật có túm lông ở vành tai và bệnh ung thư máu.

**Câu 20:** Ở người, những bệnh, hội chứng nào sau đây liên quan đến đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể?

A. Bệnh pheninkêto niệu, bệnh hồng cầu hình lưỡi liềm.

B. Bệnh máu khó đông, hội chứng Tócnơ.

C. Bệnh ung thư máu ác tính, hội chứng tiếng mèo kêu.

D. Bệnh bạch tạng, hội chứng Đào.

-----HẾT-----